

3° INCONTRO DI PRIMAVERA

CON LE ASSOCIAZIONI AMICHE DI TELETHON



***Pazienti empowered:
l'alta formazione per le
persone con malattie rare
in Europa***

Claudio Ales

Presidente PTEN Italia

Consigliere UNIAMO

ePAG Representative ERN Genturis

SABATO 17 MARZO 2018

Hotel Albani, Sala Michelangelo • Via Fiume 12, Firenze



FONDAZIONE





PTEN Italia

Associazione Italiana per la Lotta alle PHTS

Associazione fondata a Marzo del 2013
per volontà di tre famiglie

- Mutazione riguardante il gene oncosoppressore PTEN
alta prevalenza tumorale età pediatrica ed adulta
- Nessuna notizia in merito alle PHTS se non alcune
pubblicazioni scientifiche datate e tutte in inglese
- Ricerche e Trials Clinici inesistenti
- Nessuna cura, nessun trattamento
- Unico centro di ricerca Cleveland



PTEN Clinic – Cleveland – USA (un sogno da realizzare!)



3° INCONTRO DI PRIMAVERA CON LE ASSOCIAZIONI AMICHE DI TELETHON



FONDAZIONE



Primi passi: la costruzione della rete di contesto

- ✓ *Associazione Amica di Telethon*
- ✓ *Iscrizione ad Orphanet*
- ✓ *Iscrizione al Registro Associazioni ISS CNMR*
- ✓ *Affiliazione ad Uniamo – Federazione Italiana Malattie Rare*
- ✓ *Affiliazione ad Eurordis – Federazione Europea Malattie Rare*



orphanet

UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS
Rare Diseases Italy



23/03/2018



Le attività...

***Mancanza di informazioni,
dati e conoscenze***

Disseminazione informazioni

- Sito, Social, articoli

Costituzione Comitato Scientifico

- Regolamento e costituzione

Rete con tutti gli Stakeholders Rare Diseases

- Fondamentale il contatto con le altre associazioni di MR





Partecipazione ad eventi

Partecipare alle attività associative regionali, nazionali ed europee è utile per l'associazione per venire a conoscenza degli strumenti per raggiungere più obiettivi possibili.

- ✓ ***Partecipazione a Convegni, meeting, workshop***
- ✓ ***Partecipazione a Convention Telethon - Riva del Garda ed Incontri di Primavera***
- ✓ ***Partecipazione a Conferenze (ECRD Eurordis)***
- ✓ ***Scuole e corsi di formazione di Uniamo***
- ✓ ***Scuole, Meeting, Webinar presso Eurordis***



ASSOCIAZIONE AMICI
FONDAZIONE TELETTHON



3° INCONTRO DI PRIMAVERA CON LE ASSOCIAZIONI AMICHE DI TELETHON



FONDAZIONE



Scuole di formazione UNIAMO

- Rappresentante Regionale
- Codice Etico
- Season School Rare Disease
- HTA
- Monitorare
- ERN - ePAG



3° INCONTRO DI PRIMAVERA CON LE ASSOCIAZIONI AMICHE DI TELETHON

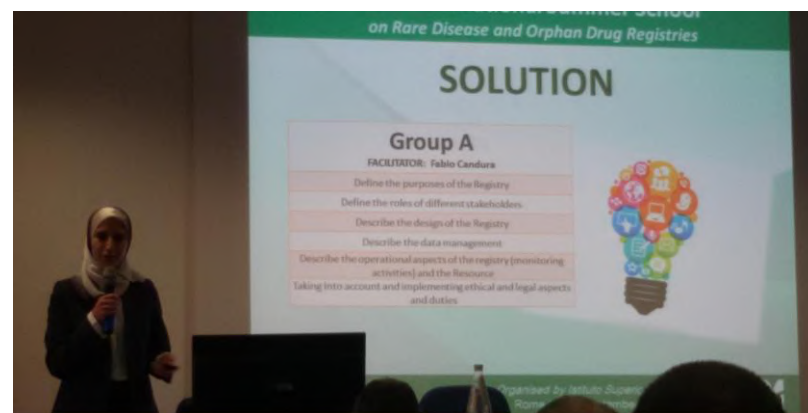


FONDAZIONE



International Summer School Registry and Orphan drugs

- Scuola Internazionale ISS CNMR
- Utilità di un Registro per MR
- Relatori Europei
- Tavoli di lavoro ed esperienze



3° INCONTRO DI PRIMAVERA CON LE ASSOCIAZIONI AMICHE DI TELETHON



FONDAZIONE

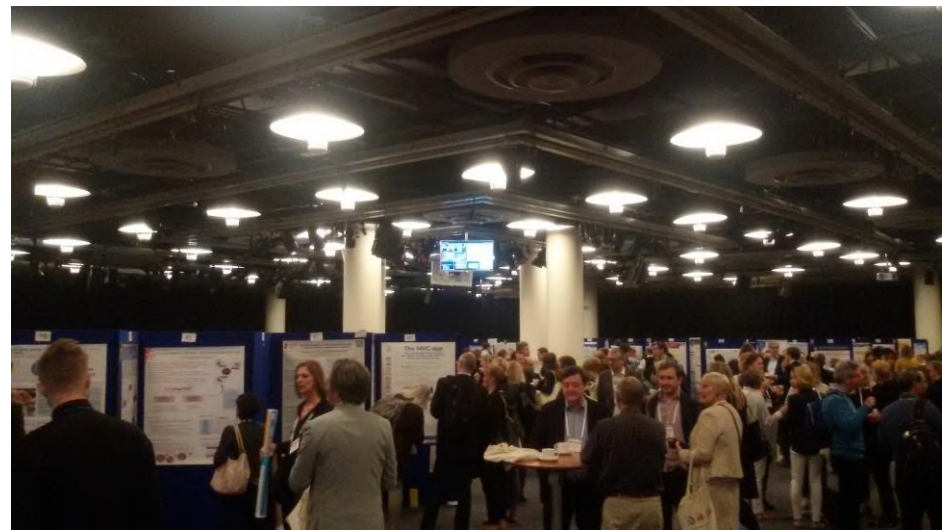


Coinvolgimento in attività Nazionali ed Europee

- *Conoscenza ERN European Reference Network*
- *Ruolo ePAG Representative.*
- *Importanza dell'ERN nel mondo delle Malattie Rare*



www.genturis.eu





Meeting ePAG Representatives Eurordis

- *Opportunità di studio e di conoscenze di altri ERN.*
- *Criticità e bisogni nella fase di creazione Infrastruttura ERN*
- *Le comorbidità nelle malattie rare sono tante e tante devono essere le connessioni fra le reti*





Eurordis Summer School 2017

- *Preparazione preliminare con videolezioni*
 - *Quiz su videolezioni e studi argomenti (Clinical Trial, aspetti etici, farmacovigilanza, EMA, HTA, Research, Registry*
 - *Relatori della scuola di altissimo livello*
-
- ✓ *Workgroups*
 - ✓ *Lezioni plenarie*
 - ✓ *Team work*
 - ✓ *Discussions*



3° INCONTRO DI PRIMAVERA CON LE ASSOCIAZIONI AMICHE DI TELETHON



FONDAZIONE



Eurordis Summer School 2017





Quale utilità porta tanta formazione alla tua Associazione?

- **Conoscenza generale** sulle Malattie Rare
- **Nozioni settoriali** sulle diverse materie
- **Coinvolgimento** nelle varie attività (Coordinamenti regionali, tavoli tecnici nazionali, ERN)
- **Applicazione** delle conoscenze acquisite sui singoli aspetti da affrontare (Es. Registri, Linee guida, Trials Clinici etc.)
- Incremento delle **relazioni** con altre associazioni e con gli stakeholders coinvolti



... un sogno che inizia a realizzarsi

*Inizio collaborazione con PTEN
Foundation e con la Cleveland
Clinic*

- Clinical Guidelines
- Registry
- Research
- Clinical Trials

DR. CHARIS ENG (KEYNOTE)- CLEVELAND CLINIC
DR. ANTONIO HARDAN- STANFORD
DR. SIDDHARTH SRIVASTAVA- BOSTON CHILDREN'S
DR. THOMAS FRAZIER- AUTISM SPEAKS
DR. HOLLY PEDERSON- CLEVELAND CLINIC
DR. VUK STAMBOLIC- UNIVERSITY OF TORONTO
DR. KAREN HURLEY- CLEVELAND CLINIC
DR. CAROL BURKE- CLEVELAND CLINIC
DR. ROBIN BUSH- CLEVELAND CLINIC
DR. STEVEN CAMPBELL- CLEVELAND CLINIC
DR. STEPHEN GROBMYER- CLEVELAND CLINIC
DR. JOYCE SHIN- CLEVELAND CLINIC
DR. BRUCE KORF- UAB
DR. PIER PAOLO PANDOLFI- BETH ISRAEL
DEACONESS HOSPITAL
DR. RAMON PARSONS- MOUNT SINAI HOSPITAL
CLAUDIO ALES- PTEN ITALIA

2018 INTERNATIONAL PTEN PATIENT SYMPOSIUM

MARCH 25-26 2018
HUNTSVILLE, AL

WWW.PTENFOUNDATION.ORG

3° INCONTRO DI PRIMAVERA CON LE ASSOCIAZIONI AMICHE DI TELETHON



FONDAZIONE



Grazie per l'attenzione

